

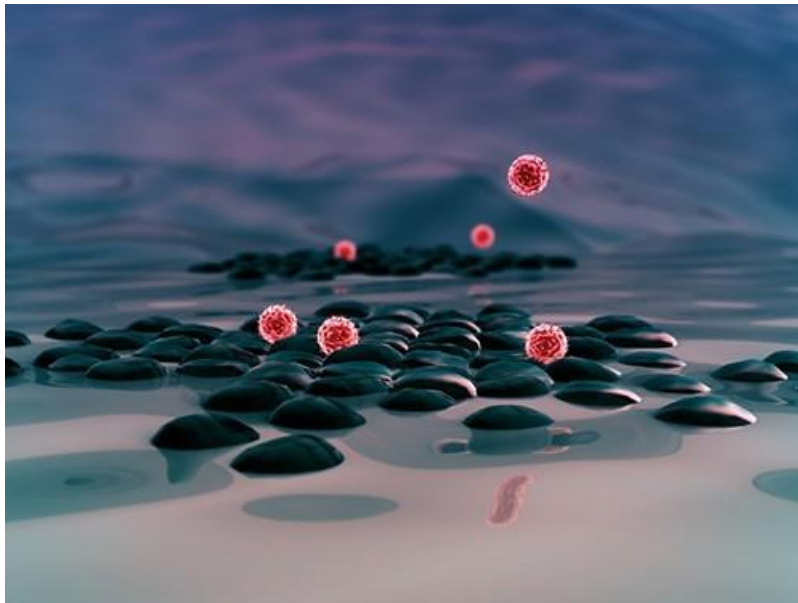
«Болезни, вызываемые нарушением регуляции экспрессии генов»

Подготовила: Ким В.А.
СТ 16-007-02

Проверила:

Генные болезни человека

- **Генные болезни человека** обусловлены генными мутациями. Молекулярной основой этой наследственной патологии являются изменения состава нуклеотидов структурных генов и регуляторных участков.



Транскрипционный фактор развития

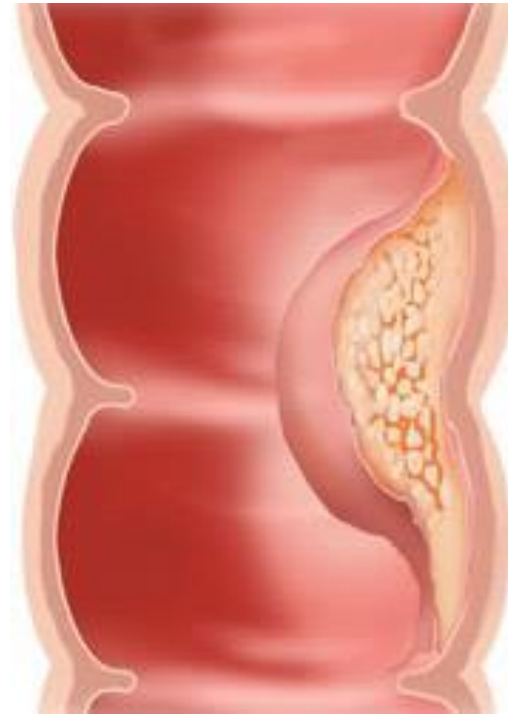
- **Аниридия** — отсутствие радужной оболочки глаза, вызываемая генетической патологией.
Аниридия — аутосомно-доминантное заболевание, проявляющееся в случае, когда в гене PAX6 имеется хотя бы одна копия дефектного гена.



Credit: The Aniridia Foundation International

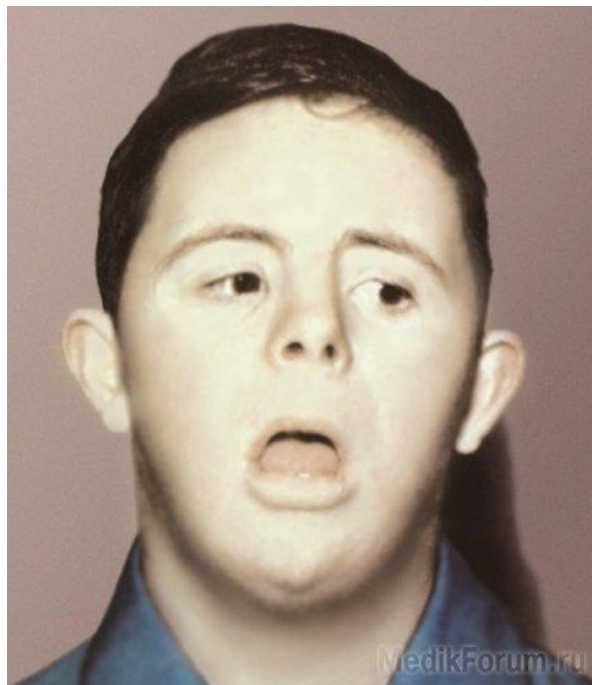
Геномная интеграция

- **Рак толстой кишки** – это заболевание, которое характеризуется неконтролируемым делением и ростом клеток, неправильно спаренными нитями ДНК в белке репарации.



Регуляция трансляции РНК

- **Синдром Мартина — Белл (синдром ломкой X-хромосомы)** – наследственное заболевание. Развитие синдрома связано с экспансией единичных тринуклеотидов (ЦГГ) в X-хромосоме и приводит к недостаточной экспрессии белка FMR1, который необходим для нормального развития нервной системы.



Хроматин – ассоциированные белки

- **Синдром Ретта** — генетическое, наследственное заболевание, встречается почти исключительно у девочек с частотой 1:10000 — 1:15000. к заболеванию приводят мутации в гене MECP2 (репрессия транскрипции).



Трансляция митохондриальных белков

- **Синдром MELAS** - заболевание, обусловленное точковыми мутациями в митохондриальной ДНК. В основе лежит точковая мутация митохондриальной ДНК, вызывающая нарушение продукции рибосомальной РНК и дефицит энергетической продукции митохондриальной дыхательной цепи.



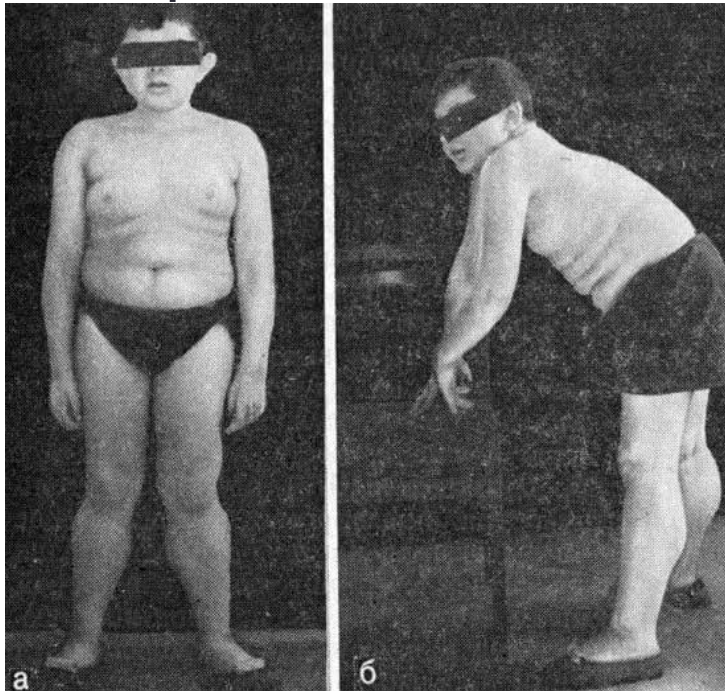
Окислительное фосфорилирование

- **Наследственная оптическая нейропатия *LHON* Лебера**, является наследственной митохондриальной дегенерацией ганглионарных клеток (РСК) сетчатки и их аксонов, что приводит к потере центрального зрения; это влияет преимущественно на молодых мужчин. Происходит мутация генов *MT-ND1* , *MT-ND4* , *MT-ND4L* и *MT-N*.



Цитоскелет

- **Миодистрофия Дюшенна** - одно из самых частых нервно-мышечных заболеваний. Обусловлена мутациями в гене дистрофина. Наследуется по рецессивному типу, сцепленному с X-хромосомой.



Онкогены

- **Хронический миелоидный лейкоз** — форма лейкоза, которая характеризуется ускоренной и нерегулируемой пролиферацией миелоидных клеток в костном мозге с их накоплением в крови. При этой транслокации, участки 9-й и 22-й хромосом меняются местами => фрагмент гена BCR из хромосомы 22 и ген ABL из хромосомы 9 образуют единую рамку считывания.



Список литературы:

- <https://ru.wikipedia.org/wiki/Аниридия>
- <http://www.med.ru/patient/diseases/351>
- https://ru.wikipedia.org/wiki/Синдром_Мартина_—_Белл
- https://ru.wikipedia.org/wiki/Синдром_Ретта
- http://ilive.com.ua/health/sindrom-melas-prichiny-simptomu-diagnostika-lechenie_76427i15937.html
- https://ru.wikipedia.org/wiki/Наследственная_оптическая_нейропатия_Лебера
- <http://medbiol.ru/medbiol/contisdis/0001a6a1.htm>
- https://ru.wikipedia.org/wiki/Хронический_миелоидный_лейкоз